

第38回

# 難病・遺伝医学 セミナー

講演：遺伝性不整脈遺伝子検査の解釈の変遷について

2022年

5月18日

水

18:00-19:00

講師紹介：藍 智彦先生

Invitae, Clinical Genomic Scientist

座長：岡崎康司（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）

司会：新井正美（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）

概要：1995年にQT延長症候群の原因遺伝子が同定されて後、16余のイオンチャネルや制御タンパクをコードする遺伝子が次々に関連遺伝子として発表された。1999年には、Brugada症候群の原因遺伝子が同定され、20以上の関連遺伝子が報告された。2003年にHuman Genome Projectが完了し、次世代シーケンサーが急速に普及すると、大量の病的意義不明のvariant (VUS)が検出されるようになった。この混乱を整理すべく、2015年に発表されたACMGガイドラインを基に、NIH ClinGenが、遺伝性不整脈症候群関連遺伝子リストを大幅に書き換えつつある。しかし、その分類法には疑問も多い。今後、遺伝子検査結果をどのように解釈していくのか？演者が参加した拡張型心筋症Gene Curation Expert Panelでの経験も含めて語りたい。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。

※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/aYYo1naN6o8zMrKv7>



LIVE配信（Zoom）にて開催  
5月17日（火）17時締切

お問い合わせ 難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター  
新井/原田（内線71407/5167）  
共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP QRコード

